

Overview of Newborn Screening for Tyrosinemia – For Parents

What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions. One of these conditions is **tyrosinemia**. Babies who screen positive for tyrosinemia need follow-up tests done to confirm they have tyrosinemia. **Not all babies with a positive newborn screen will have tyrosinemia.**

What is tyrosinemia?

When a person has tyrosinemia, his/her body is not able to break down **tyrosine**. Tyrosine is an **amino acid** (one of the “building blocks” used to make proteins). Tyrosine is found in many of the foods we eat.

Most people with tyrosinemia are missing an **enzyme** (a protein that helps our bodies function) called **fumarylacetoacetate** (also called FAH). When the FAH enzyme is missing, a person cannot break down tyrosine. People with tyrosinemia have high levels of tyrosine and other proteins in their bodies. One of these proteins is **succinylacetone**.

There are other reasons a person could have high levels of tyrosine in his/her blood. Follow-up testing is needed to identify the reason why a person has high levels of tyrosine.

What causes tyrosinemia?

Tyrosinemia is an **inherited** (passed from parent to child) condition. Everyone inherits two copies of the gene for FAH. We inherit one copy of the FAH gene from our fathers and one copy from our mothers. Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent the gene from working correctly. In order for a person to have tyrosinemia, he or she must have two FAH gene changes. People with one FAH gene change do not have tyrosinemia.

What are the symptoms of tyrosinemia?

Every child with tyrosinemia is different. Most babies with tyrosinemia will look normal at birth. Symptoms of tyrosinemia can appear in the first months of life if a baby with tyrosinemia does not receive treatment.

Most of the symptoms of tyrosinemia are caused by the high level of succinylacetone in the blood of people with tyrosinemia. Some of the symptoms of untreated tyrosinemia include:

- Vomiting & diarrhea
- Feeding problems
- Poor weight gain
- Liver problems (including a large liver, **jaundice** or yellow skin, and bruising)
- Kidney problems
- Seizures

What is the treatment for tyrosinemia?

There is no cure for tyrosinemia. However, there are treatments that can help with the symptoms. People with tyrosinemia usually need to follow a special diet that contains low levels of tyrosine and another amino acid called **phenylalanine**. Some people with tyrosinemia are given medicines or a special formula to drink. A person with tyrosinemia will need treatment for his/her entire life.

What happens next?

Although there is no cure for tyrosinemia, good medical care makes a difference. Children with tyrosinemia should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in tyrosinemia and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child’s doctor will work with the Metabolic Geneticist to coordinate any treatment, tests, or appointments that your child needs.

Where is Indiana’s Metabolic Genetics Clinic?

Indiana’s Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

Where can I get more information about tyrosinemia?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/Tyrosinemia.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_tyrosinemia.aspx

Generalidades de la valoración del recién nacido para tirosinemia – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **tirosinemia**. Los bebés que obtienen un resultado positivo de tirosinemia necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen tirosinemia. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán tirosinemia.**

¿Qué es la tirosinemia?

Cuando una persona tiene tirosinemia, su cuerpo no puede descomponer la **tirosina**. La tirosina es un **aminoácido** (uno de los componentes centrales utilizados para crear proteínas). La tirosina se encuentra en muchos de los alimentos que ingerimos.

La mayoría de las personas con tirosinemia no tienen una **enzima** (una proteína que ayuda a nuestros cuerpos a funcionar) llamada **fumarilacetoadetasa** (también llamada FAH). Cuando la enzima FAH hace falta, la persona no puede descomponer la tirosina. Las personas con tirosinemia tienen en sus cuerpos niveles altos de tirosina y otras proteínas. Una de estas proteínas es la **succinilacetona**.

Existen otras razones por las que una persona podría tener niveles altos de tirosina en su sangre. Las pruebas de seguimiento son necesarias para identificar la razón por la cual una persona tiene altos niveles de tirosina.

¿Qué causa la tirosinemia?

La tirosinemia es una afección **heredada** (pasada de uno de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen de la FAH. Recibimos una copia de cada gen de la FAH de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga tirosinemia, debe tener dos cambios en el gen de la FAH. Las personas con un cambio en el gen de la FAH no tienen tirosinemia.

¿Cuáles son los síntomas de la tirosinemia?

Cada niño con tirosinemia es diferente. La mayoría de los bebés con tirosinemia parecen normales cuando nacen. Los síntomas de tirosinemia pueden aparecer en los primeros meses de vida del bebé con tirosinemia si no recibe tratamiento.

La mayoría de los síntomas de tirosinemia se deben al nivel alto de succinilacetona en la sangre de las personas con tirosinemia. Algunos de los síntomas de la tirosinemia no tratada son:

- Vómito y diarrea
- Problemas de alimentación
- Poca ganancia de peso
- Problemas de hígado (incluye un hígado agrandado, **ictericia** o piel amarilla, y moretones)
- Problemas de riñones
- Convulsiones

¿Cuál es el tratamiento para la tirosinemia?

No hay cura para la tirosinemia. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas. Normalmente, las personas con tirosinemia tienen que seguir una dieta especial que contenga niveles bajos de tirosina y otro aminoácido llamado **fenilalanina**. A algunas personas con tirosinemia se les dan medicamentos o una leche especial para beber. La persona con tirosinemia necesitará tratamiento toda la vida.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la tirosinemia, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con tirosinemia deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en tirosinemia y en otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana?

La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

¿Dónde puedo obtener más información acerca de la tirosinemia?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/Tyrosinemia.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_tyrosinemia.aspx